

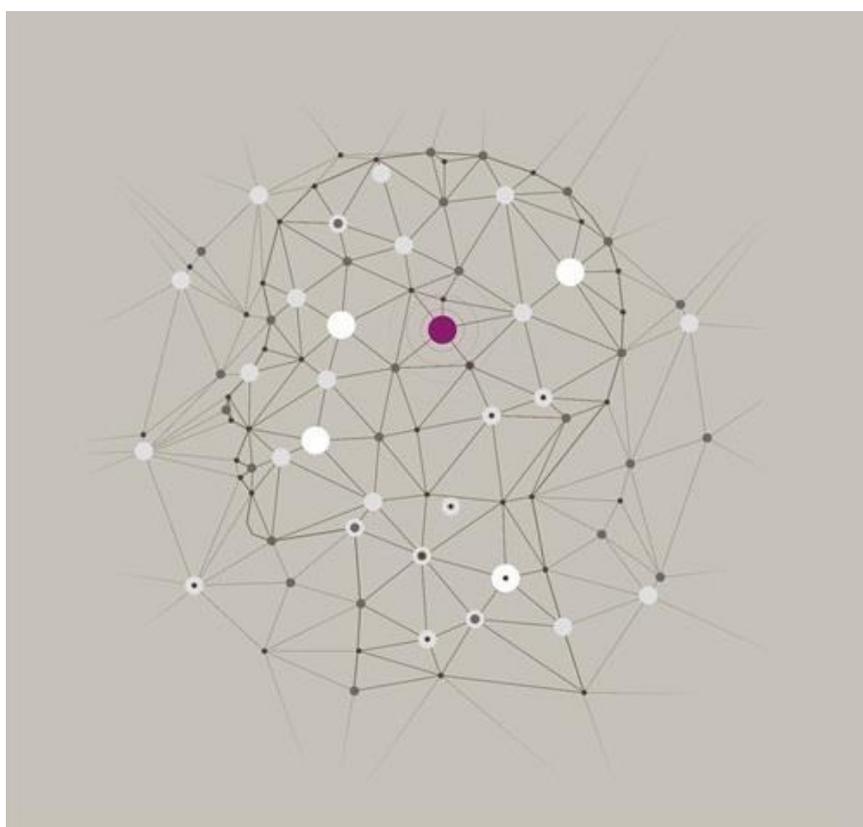
PRORARIS



Alliance Maladies Rares - Suisse
Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz
Alleanza Malattie Rare - Svizzera

REVUE DE PRESSE

MEDIENSPIEGEL



Journée des maladies rares en Suisse 2018

Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz 2018

Principaux articles et reportages

Die wichtigsten Medienbeiträge

Média	Date
Medium	Datum
Veranstaltungskalender Bern	02.2018
Aargauer Zeitung online	02.02.2018
Oltner Tagblatt online	02.02.2018
Watson	02.02.2018
Gesundheitsblog Parlamentarische Gruppe NCD	21.02.2018
Berner Zeitung / Tagesanzeiger	26.02.2018
Radio LFM	27.02.2018
Radio Lac	27.02.2018
Basler Zeitung	28.02.2018
Lausanne Cité	28.02.2018
Radio SRF 1 – Treffpunkt	28.02.2018
20 minutes	02.03.2018
Der Bund online	03.03.2018
La Liberté	03.03.2018
TSR – Le Téléjournal	03.03.2018
Zentralschweiz am Sonntag	04.03.2018
Radio SRF Virus	13.03.2018
Neue Zürcher Zeitung	13.04.2018

Berner Kulturagenda bka.ch

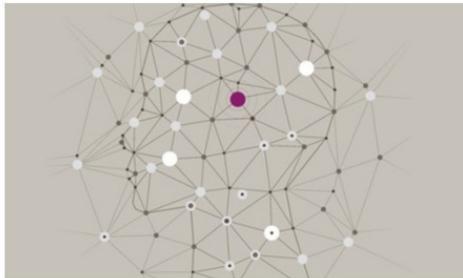
Februar 2018

Tag der Seltenen Krankheiten



☆ Zur Favoritenliste (Veranstaltung)

Tag der Seltenen Krankheiten



Verschiedenes

Veranstaltungsdaten

Nicht vorhanden

Veranstaltungsort

📍 Auditorium Ettore Rossi
 Inselspital, Kinderklinik
 3010 Bern

Veranstalter

📍 ProRaris
 Ch. de la Riaz 11
 1418 Vuarrens

Weitere Informationen

Veranstaltung (Webseite)

🌐 www.proraris.ch/seltenen-krankheiten/seltenen-krankheiten-2018-maerz-2018-bern-357.html

In der Schweiz leben über 500'000 Menschen mit einer seltenen Krankheit. Der Tag der seltenen Krankheiten informiert über die Entwicklungen auf diesem Gebiet und dient als Austauschplattform.

Insgesamt sind heute weltweit ca. 8000 seltene Erkrankungen bekannt. Die Herausforderungen sind vielschichtig. Weil es nur wenige Betroffene pro Krankheit gibt, sind die Informationen zu den einzelnen Krankheiten spärlich vorhanden. Es gibt kaum Medikamente oder Therapien, Forschung ist auf diesem Gebiet fast inexistent. Mit dem Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz vom 3. März möchte ProRaris über seltene Krankheiten informieren und auf die Anliegen der Betroffenen aufmerksam machen. Die Veranstaltung wird dieses Jahr in Zusammenarbeit mit dem Inselspital in Bern durchgeführt. Der Anlass ist öffentlich. Weitere Informationen und Programm unter: <https://www.proraris.ch/seltenen-krankheiten/seltenen-krankheiten-2018-357.html>

★ Favoritenliste

No. 20

24.05.2018 - 30.05.2018



PDF herunterladen

Ausgaben Archiv

Kulturtipps

von Marc Stucki



Marc Stucki ist Mitbegründer der Jazzwerkstatt Bern und gefragter Saxofonist in diversen Formationen, etwa bei Le Rex und Skyjack. Bei BeJazz tauf er das neue Album seines Duos Stucki & Steiner (Do., 17.5., 20.30 Uhr).

⇒ Weiterlesen

Support

Haben Sie ein technisches Problem entdeckt?
 Wenden Sie sich bitte direkt an unser Support-Team.

Support-Ticket eröffnen

Hier geht's zum [Beitrag](#).

Bielertagblatt.ch

Februar 2018

Tag der Seltenen Krankheiten

Zum Beenden des Vollbildmodus **F11** drücken

Login • [Deutsch](#) • [Français](#)

agenda

[VERANSTALTUNGEN](#)
[LOKALITÄTEN](#)
[VERANSTALTER](#)
[ERFASSEN](#)

Startseite → Kultur → Konferenzen → Tag der Seltenen Krankheiten

Tag der Seltenen Krankheiten



KONFERENZEN

In der Schweiz leben über eine halbe Million Menschen mit einer seltenen Krankheit. Der Tag der seltenen Krankheiten informiert über die Entwicklungen auf diesem Gebiet und dient als Begegnungs- und Austausch-Plattform.



Info >

Lokalität	
Veranstalter	

In der Schweiz sind rund 580'000 Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen. Insgesamt sind heute weltweit ca. 8000 seltene Erkrankungen bekannt. Weil es nur wenige Betroffene pro Krankheit gibt, sind die Informationen zu den einzelnen Krankheiten spärlich vorhanden. Es gibt kaum Medikamente oder Therapien, Forschung ist auf diesem Gebiet fast inexistent.

Heute Morgen

DIVERSES
je chante - you sing - wir singen come togeth...
 18:00 - Haus pour Bienne, Biel

DIVERSES
1. regionale Bibliothekswoche
 19:00 - Stadtbibliothek Biel, Biel

MUSIK
Ekaterina Valsiulina (Violine) & Ingmar Lazar ...
 19:30 - Farelssaal, Biel

< Mai 2018 >

Mo	Di	Mi	Do	Fr	Sa	So
	1	2	3	4	5	6
7	8	9	10	11	12	13
14	15	16	17	18	19	20
21	22	23	24	25	26	27
28	29	30	31			

Hier geht's zum [Beitrag](#).



Derbund.ch

Februar 2018

Tag der Seltenen Krankheiten

ePaper Marktplatz · Job · Immo · Beilagen · Trauer

Der Bund Zum Beenden des Vollbildmodus drücken

Front Bern Ausland Börse Schweiz Wirtschaft Sport Kultur Panorama Reisen Auto Digital Blogs Mehr

[Kino](#) [Musik](#) [Kunst](#) [Bühne & Literatur](#) [Familie](#) [Ausserdem](#)

AUSSERDEM BE

 VERANSTALTUNG SUCHEN

Tag der Seltenen Krankheiten

Sa 03.03.2018

Auditorium Ettore Rossi
 Bern



In der Schweiz leben über 500'000 Menschen mit einer seltenen Krankheit. Der Tag der seltenen Krankheiten informiert über die Entwicklungen auf diesem Gebiet und dient als Austauschplattform.

Stichwort eingeben

RUBRIK
 Rubrik auswählen

VON von **BIS** bis

UMKREIS

VERANSTALTUNG SELBER ERFASSEN...



KUNST BE

Martha Stettler: Eine Impressionistin zwischen

Hier geht's zum [Beitrag](#).

ePaper Marktplatz Job Immo Weiterbildung Trauer Beilagen

BZ BERNER ZEITUNG Zum Beenden des Vollbildmodus drücken

[Front](#) [Region](#) [Sport](#) [Schweiz](#) [Ausland](#) [Börse](#) [Wirtschaft](#) [Magazin](#) [Panorama](#) [Auto](#) [Blogs](#) [Mehr](#)
[Kino](#) [Musik](#) [Kunst](#) [Bühne](#) [Ausserdem](#)

AUSSERDEM

BE



VERANSTALTUNG SUCHEN

Tag der Seltenen Krankheiten

Sa 03.03.2018

Auditorium Ettore Rossi
Bern



In der Schweiz leben über 500'000 Menschen mit einer seltenen Krankheit. Der Tag der seltenen Krankheiten informiert über die Entwicklungen auf diesem Gebiet und dient als Austauschplattform.

Stichwort eingeben

RUBRIK

VON BIS

UMKREIS

Suche zurücksetzen

VERANSTALTUNG SELBER ERFASSEN...



KUNST BE

Martha Stettler. Eine Impressionistin zwischen Bern und Paris

Hier geht's zum [Beitrag](#).



Suche



ANMELDEN

Menu

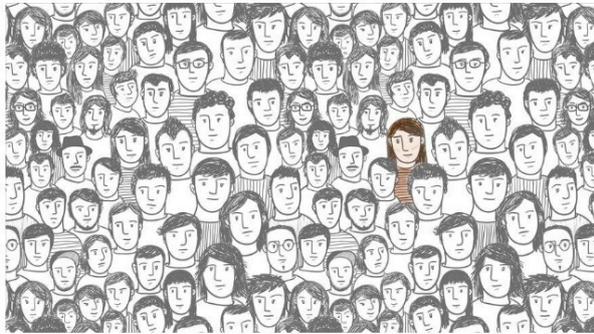
Jetzt aktuell: Eishockey-WM • Lüt usem Aargau

Aarau 22° 11°

TAKAYASU-ARTERIITIS

«Warum ich?» - Iliana ist eine von einer Million - sie erzählt aus ihrem Leben mit seltener Krankheit

von Camille Kündig — watson.ch • 2.2.2018 um 10:02 Uhr



Iliana Mebert, 24, ist eine von einer Million. Denn nur so selten tritt die Krankheit auf, an der sie leidet.
© shutterstock / lea.senn

In der Deutschschweiz sind nur etwa 40 andere Menschen betroffen: Iliana Mebert, 24, leidet an einer äusserst seltenen Krankheit. Mit watson sprach sie über Einsamkeit, überwundenes Selbstmitleid und neue Lebensfreude.

Artikel zum Thema

GESUNDHEITSWESEN

Im Kampf gegen seltene Krankheiten: Spitäler in Aarau, Basel und Luzern schliessen sich zusammen 3.5.2018



KRANKHEITEN

Sorge im Kongo: Verbreitung von Ebola in Hauptstadt Kinshasa droht 17.5.2018



PRÄGENDE

Hilary Swanks Blick aufs Leben durch Krankheit des Vaters verändert 6.5.2018



Top Motorradversicherung Jetzt Ihr Motorrad versichern. Gut, günstig & fair: smile.direct.

ANZEIGE



HOLLYWOODSTAR ERFINDET SICH NEU

Warum Andrew Garfield dem



Hier geht's zum [Beitrag](#).



« Warum ich ? » - Iliana erzählt aus ihrem Leben mit einer seltenen Krankheit



**OLTNER
TAGBLATT**

ABO E-PAPER WERBUNG JOBS TODESANZEIGEN MITMACHEN

🔍
ANMELDEN

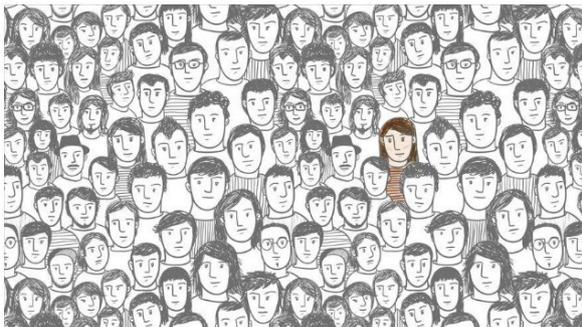
START
SOLOTHURN
SCHWEIZ
AUSLAND
WIRTSCHAFT
SPORT
LEBEN
KULTUR
BLAULICHT
VIDEOS

Jetzt aktuell: Eishockey-WM • EHC Olten Olten 22° 11"

TAKAYASU-ARTERITIIS

«Warum ich?» - Iliana ist eine von einer Million - sie erzählt aus ihrem Leben mit seltener Krankheit

von Camille Kündig — watson.ch • 2.2.2018 um 10:02 Uhr



Iliana Mebert, 24, ist eine von einer Million. Denn nur so selten tritt die Krankheit auf, an der sie leidet.
 © shutterstock / lea senn

Artikel zum Thema

GESUNDHEITSWESEN

Im Kampf gegen seltene Krankheiten: Spitäler in Aarau, Basel und Luzern schliessen sich zusammen 3.5.2018



KRANKHEITEN

Sorge im Kongo: Verbreitung von Ebola in Hauptstadt Kinshasa droht 17.5.2018



PRÄGENDE

Hilary Swanks Blick aufs Leben durch Krankheit des Vaters verändert 6.5.2018



HOLLYWOODSTAR ERFINDET SICH NEU

Warum Andrew Garfield dem Rummel keine Träne



Hier geht's zum [Beitrag](#).

Watson

2. Februar 2018

« Warum ich ? » - Iliana erzählt aus ihrem Leben mit einer seltenen Krankheit

Schweiz > Krankenkasse > «Warum ich?» – Iliana erzählt von ihrem Leben mit einer seltenen Krankheit

Schweiz International Wirtschaft Sport Leben Spass Digital Wissen Blogs Videos

Schweiz > Krankenkasse > «Warum ich?» – Iliana erzählt von ihrem Leben mit einer seltenen Krankheit

bild: shutterstock / lea senn

«Warum ich?» – Iliana erzählt von ihrem Leben mit einer seltenen Krankheit

In der Deutschschweiz sind nur etwa 40 andere Menschen betroffen: Iliana Mebert, 24, leidet an einer äusserst seltenen Krankheit. Mit watson sprach sie über Einsamkeit, überwundenes Selbstmitleid und neue Lebensfreude.

[f](#) [wa](#) [tw](#) [em](#) [me](#) [Hol dir die Appl >](#)

02.02.18, 09:09 02.02.18, 10:05

Hier geht's zum [Beitrag](#).

Gesundheitsblog Parlamentarische Gruppe nicht übertragbare Krankheiten NCD

21. Februar 2018

Seltene Krankheiten – ein vernachlässigtes Phänomen



Parlamentarische Gruppe nicht übertragbare Krankheiten NCD
 Intergroupe parlementaire maladies non transmissibles NCD
 Gruppo parlamentare malattie non trasmissibili NCD

[Deutsch](#) [Aktuelles](#) [Attualità](#) [Français](#)

NCD GESUNDHEITSBLOG · 21. Februar 2018

Seltene Krankheiten – ein vernachlässigtes Phänomen

Am Tag der seltenen Krankheiten sollen Öffentlichkeit, Wissenschaft und politische Entscheidungsträger auf die Bedeutung seltener Krankheiten und deren Einfluss auf das Leben der Patienten aufmerksam gemacht werden. Gemeinsam mit dem Inselspital Bern lädt ProRaris Allianz seltener Krankheiten zum diesjährigen Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz ein. Die Veranstaltung findet am Samstag 3. März 2018 statt und steht unter dem Motto «Diagnose, was nun?»

Von ProRaris - Allianz Seltener Krankheiten

Es liegt in der Natur der seltenen Krankheiten, dass sich die Suche nach der richtigen Diagnose nicht einfach gestaltet. Denn auch die Spezialisten, welche eine Diagnose stellen können, sind rar. Ein Leben ohne Diagnose ist mit zahlreichen Schwierigkeiten und Unsicherheiten verbunden. Betroffene stossen häufig auf Unverständnis oder werden als Simulanten abgestempelt. Ist eine Diagnose gestellt, beginnt die Suche nach einer geeigneten Therapie. Auch diese sind spärlich vorhanden und können bestenfalls Linderung verschaffen oder die Krankheit verzögern. Eine Heilung gibt es nicht. Dazu kommen häufig Probleme bei der Kostenübernahme durch die Krankenkasse.



Hier geht's zum [Beitrag](#).

Von eigenen Faszien eingeschnürt



Hofft auf wärmere Tage: Lydia Belkalem, die an einer seltenen Autoimmunerkrankung leidet.

Foto: Franziska Rothenbuehler

GESUNDHEIT Lydia Belkalem leidet an einer seltenen Krankheit und ist dabei eine von überraschend vielen Betroffenen.

Lydia Belkalem kontrolliert schon zum zweiten Mal, ob Fenster und Eingangstür wirklich geschlossen sind, ihr scheint es kalt in der Wohnung. Und Kälte verträgt die 59-jährige Bernerin schlecht, dann schmerzen ihre Gelenke und werden noch steifer als sonst. Sie leidet unter einer Eosinophilen Fasziiitis, einer äusserst seltenen Autoimmunerkrankung mit unklarem Ursprung.

Mediziner vermuten, dass ein Trauma, also eine Verletzung, der Auslöser sein könnte, vielleicht auch eine Borreliose oder eine Thrombozythämie, eine Knochenmarkserkrankung mit dauerhaft erhöhter Anzahl von Thrombozyten (Blutplättchen) im Blut. Woher die Rätselkrankheit auch kommt: Sie verhärtet an Armen und Beinen die Faszien, also das Bindegewebe rund um Muskeln und Knochen, bis sie ganz steif werden und die Muskeln quasi in einen Panzer einhüllen und unbeweglich machen. «Das fühlt sich an wie in einem Korsett», sagt Lydia Belkalem.

Bei ihr könnte eine Knieoperation Anfang 2012 die Krankheit ausgelöst haben. Vielleicht haben die drei Beutel Thrombozyten, die ihr während der Operation zugeführt wurden, ihr Immunsystem aus der Balance gebracht, vielleicht auch das Operations-trauma. Das lässt sich nicht rekonstruieren. Jedenfalls begann die ausgebildete Sozialpädagogin fünf Wochen später unter Fieberschüben und steifen Gelenken zu leiden und entdeckte seltsam verdickte und verfärbte Hautstellen an Armen und Beinen. Ausserdem war sie erschöpft und verlor rasch an Gewicht.

Die erhöhten Entzündungswerte sowie der Nachweis von Autoantikörpern im Blut deuteten zuerst auf eine rheumatische Erkrankung hin, aber die Krankheit liess sich mit den üblichen Mitteln nicht eindämmen. Im

Sommer 2012 landete Lydia Belkalem auf der Dermatologie des Berner Inselspitals: Dort war vor Jahren schon einmal ein Fall von Eosinophiler Fasziiitis erkannt worden, und weil bei ihr ebenfalls Hautstellen «ähnlich wie harte Orangenschale» aufgetreten waren, stand der Verdacht schon bald im Raum. «Tiefgreifende Verhärtung der Haut», stellte der Dermatologe Marco Stieger fest. Auch das Ergebnis der Gewebeuntersuchung verstärkte die Vermutung. «Als eine Magnetresonanztomografie dann noch eine Entzündung der Faszien zeigte, konnten wir die Diagnose relativ rasch stellen.»

Das ist eher ungewöhnlich. Meistens müssen Menschen mit einer derart seltenen Krankheit eine endlose Reihe von Untersuchungen über sich ergehen lassen, bis nach Jahren eine Diagnose gefunden wird. Steht die Diagnose fest, dauert es oft noch einmal so lange, bis eine wirksame Therapieform gefunden wird. Auch das war bei Lydia Belkalem anders: Als eine Biopsie den endgültigen Beweis brachte, wusste das Team der Dermatologischen Klinik sofort, dass die Eosinophile Fasziiitis, auch als Shulman-Syndrom bekannt, mit Cortison oder Immunsuppressoren meistens gut behandelt werden kann.

Rückkehr der Entzündung

Nur: Das funktionierte bei dieser Patientin schlecht. Lydia Belkalem ertrug die systemische Therapie mit Cortison nicht, litt unter immer stärkeren psychischen Beschwerden und musste das Mittel nach einem Jahr absetzen. Auch verschiedene immunhemmende Medikamente halfen nicht. Ohne Therapie kam jedoch die Entzündung zurück, Arme, Beine und Rumpf wurden hart und unbeweglich, sie selber war immer erschöpft.

Besser fühlte sich die Bernerin nur, wenn sie sich jeweils für zwei, drei Wochen in der spezialisierten Reha-Klinik Rheinfelden AG rundum pflegen lassen konnte: Bindegewebsmassagen, warme Solbäder, Therapien mit Hypothermie, die Wärme tat ihr

gut und machte das Gewebe weicher. Aber immer nur vorübergehend. Eine länger wirkende Alternativtherapie musste her.

«Die Literaturrecherche zeigte, dass in Zürich bereits vereinzelte von Eosinophiler Fasziiitis betroffene Patienten erfolgreich behandelt wurden», sagt der Berner Dermatologe Stieger. «Und zwar mit extrakorporaler Photopherese, einer Spezialtherapie.» Nach der Kostengutsprache der Krankenkasse begann Lydia Belkalem eine Therapie im Monatsintervall. «Das bedeutet, eine seltene Krankheit mit einer noch selteneren Therapie zu behandeln», erklärt Mirjana Maiwald, Leiterin Photopherese am Unispital Zürich.

Zähmung des Immunsystems

Photopherese, ein spezielles Blutreinigungsverfahren, kann auch bei anderen Autoimmunerkrankungen wie rheumatoider Arthritis oder Morbus Crohn eingesetzt werden. Dabei werden die weissen Blutkörperchen, die in den betroffenen Organen eine Entzündung verursachen, vom Vollblut getrennt. Die weissen Blutkörperchen werden dann mit einer lichtsensibilisierenden Substanz behandelt und mit UVA-Licht bestrahlt. Anschliessend werden die behandelten Zellen via Infusionsschlauch in den Körper zurückgeführt. «Wir vermuten, dass dieses Verfahren bei Autoimmunerkrankungen

SELTENE KRANKHEITEN

Eine Krankheit gilt als selten, wenn von 2000 Personen weniger als eine darunter leidet. Bisher sind weltweit rund 7000 seltene Krankheiten bekannt, die meisten davon genetisch bedingt und oft unheilbar.

Hierzulande sind laut Dachverband Pro Raris, Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, rund 580 000 Menschen betroffen. Sie kämpfen nicht nur oft mit gravierenden Beschwerden, sondern auch mit finanziellen Problemen: Bei seltenen Krankheiten dauern die Abklärungen

«Schwierig ist vor allem, dass die Krankheit von aussen kaum sichtbar ist.»

Lydia Belkalem

das überaktivierte Immunsystem beruhigt und wieder in die richtige Bahn lenkt», erklärt die Dermatologin. Das wiederum bewirkt eine Stabilisierung der Krankheit, sodass die Beschwerden zurückgehen.

Heisse Bäder gegen die Kälte

Nach 17 Behandlungen zeigte die Therapie bei Lydia Belkalem endlich spürbaren Erfolg, die Faszien wurden weicher, die Schmerzen nahmen ab. Aber die Krankheit schränkte sie immer noch empfindlich ein. «Schwierig ist vor allem, dass sie von aussen kaum sichtbar und für mich im Alltag doch happig ist», sagt sie und giesst sich etwas ungenek ein Glas Wasser ein. «Kraft und Beweglichkeit sind vermindert – trotz Physiotherapie, Ergotherapie, Trampolin und Hometrainer.» Vieles musste sie aufgeben, Chorsingen, Theaterprojekte, Kochen für Freunde – alles zu ermüdend. «Ich komme schnell an meine Grenzen.»

Immerhin hat sie Glück mit ihrem Arbeitgeber und kann weiterhin an die 25 Prozent an einer Tagesschule arbeiten. Grosse Sprünge macht sie allerdings mit dem Viertellohn und einer Invalidentaxe nicht, Ferien in einem heissen Land beispielsweise täten ihr zwar gut, liegen aber nicht drin. Ausserdem muss sie immer wieder bangen, ob die teure Photopherese weiterhin von der Krankenkasse vergütet wird.

Letzte Woche hat Lydia Belkalem wieder eine Zweitagetherapie hinter sich gebracht. Jetzt wird sie versuchen, die kalten Winterwochen mit heissen Bädern und möglichst wenig Stress zu überstehen. Danach hofft sie auf den Frühling: Sobald die Sonne wieder wärmt, lockert das ihre verhärteten Faszien und lindert die Schmerzen.

Claudia Weiss

Zum Tag der seltenen Krankheiten findet am Samstag, 3. März, am Inselspital Bern eine Veranstaltung statt für Betroffene und Interessierte aus der ganzen Schweiz (9.30 bis 17 Uhr, Auditorium Ettore Rossi). Info: www.proraris.ch.

Hinterfragt

Fördert Honig die Wundheilung?

Bienenhonig versüsst nicht nur Heissgetränke und Butterbrote – er lässt auch Wunden schneller heilen. Was wie das Versprechen eines Schamanen klingt, findet zunehmend auch Eingang in die moderne Medizin. «Honig kommt am Inselspital regelmässig zum Einsatz», bestätigt Pflege- und Wundexpertin Barbara Egger (60). «Vor allem in Fällen von schlecht heilenden Wunden nach medizinischen Eingriffen, wo es um eine Reinigung der Wunde geht.» Zudem wirke Honig antibakteriell und entzündungshemmend. Die Erklärung: Die zuckrige Masse entzieht den Keimen das Wasser – mit der Folge, dass deren Vermehrung gebremst wird. Mediziner sehen im Honig bereits eine Alternative, wenn Antibiotika gegen multiresistente Keime versagen.

Kann man also, wenn man sich verletzt, einfach Honig aus dem Lebensmittelladen auf die Wunde schmieren? So einfach ist es nicht. Fachleute wie Barbara Egger setzen nur Honig ein, der für medizinische Zwecke aufbereitet wurde, sogenannten Medihoney. Dazu wird meist Manuka-Honig aus Neuseeland verwendet. Der stammt vom Blütennektar der Süddeckmyrte (Manuka) und gilt als besonders antibakteriell.

Allerdings, räumt die Wundexpertin ein, sei auch medizinischer Honig kein Wundermittel. In der Dermatologie seien sie am Inselspital zurückhaltend, erklärt Barbara Egger. Denn aufgrund der unterschiedlichen Substanzen im Honig bestehe die Gefahr von allergischen Reaktionen. «Aber in vielen Fällen ist Honig ein wunderbares und erst noch natürliches Heilmittel.» sae

In dieser Rubrik stellen wir in loser Folge populäre Meinungen und Mythen rund um die Gesundheit infrage.

Der Start entscheidet

STUDIE Benachteiligte Kinder haben später im Alter mehr gesundheitliche Probleme.

In der Kindheit erlittene Ungleichheit kann später oft nicht mehr aufgeholt werden. So hat, wer als Kind benachteiligt ist, in der zweiten Lebenshälfte mehr gesundheitliche Probleme, wie eine neue Studie der Universität Genf zeigt. Dies ist selbst bei Menschen der Fall, die im Erwachsenenleben viel erreichen und deren sozioökonomischer Status sich verbessert, wie die Genfer Forscher im Fachjournal «Age and Ageing» berichten. Sie schliessen daraus, dass die ersten Lebensjahre für den späteren Gesundheitszustand mitentscheidend sind.

Die Wissenschaftler gingen im Rahmen des nationalen Forschungsschwerpunkts Lives der Frage nach, wie soziale Ungleichheit sich über längere Zeit in der Gesundheit niederschlägt. Als Indikator für den allgemeinen Gesundheitszustand der älteren Menschen massen die Wissenschaftler deren Muskelstärke. Sie untersuchten die Daten von über 24 000 Personen im Alter von 50 bis 96 Jahren aus 14 europäischen Ländern, die in der Share-Studie der EU zusammengetragen worden waren. sda

Radio LFM en direct du CHUV

27 février 2018

Journée des maladies rares



Écoutez l'émission ici:

[1ère partie](#)

[2ème partie](#)

[3ème partie](#)

[4ème partie](#)

[5ème partie](#)

[6ème partie](#)

Thème du jour sur Radio Lac

27 février 2018

Journée mondiale des maladies rares



Écoutez l'émission ici:

[1ère partie](#)

[2ème partie](#)

[3ème partie](#)

[4ème partie](#)

Seltene Krankheiten sind gar nicht so rar

In der Schweiz leben rund 580 000 Betroffene. Therese Stutz Steiger etwa lebt mit einer Glasknochenkrankheit

Von Denise Dollinger

Ganz 23 Brüche musste Therese Stutz Steiger in ihrem Leben bereits behandeln lassen. «Meist war der Oberschenkel betroffen», erzählt sie. Der letzte schlimme Sturz war 2013. Damals stolperte die 65-Jährige in Italien, beim Aussteigen aus dem Zug. «Die Tritte waren zu hoch, da verlor ich das Gleichgewicht.» Das Bein war gebrochen.

Dass die Knochen der Bernerin so extrem fragil sind, hat einen Grund und einen Namen: Osteogenesis imperfecta (OI) – umgangssprachlich auch Glasknochenkrankheit genannt. Therese Stutz Steiger kam mit dieser Erbkrankheit zur Welt. «Bereits im Mutterleib wurden zwei Frakturen festgestellt.»

Die Glasknochenkrankheit steht auf der Liste der Seltene Krankheiten. Diese umfasst etwa 6000 bis 8000 Krankheiten, die meist genetischer Natur sind. Von Osteogenesis imperfecta sind etwa eine halbe Million Menschen auf der ganzen Welt betroffen, in der Schweiz schätzt man die Zahl auf etwa 300 bis 400. Eine Zahl, die auf den ersten Blick als hoch erscheinen mag, aber eben doch niedrig ist. Etwa acht bis zehn verschiedene Typen dieser Krankheit sind bekannt, vier davon sind als Haupttypen definiert. Die Symptome reichen von erhöhter Knochenbrüchigkeit, Verformung von Gliedern, Wirbelsäule, Brustkorb und Kopf, Lungen- und Atmungsproblemen, Herzfehler, Mittel- und Innenohrschwerhörigkeit bis zu Kleinwuchs.

Trotz Behinderung in Regelklasse

Mit einer Körpergröße von 1,44 Meter unterschreitet Therese Stutz Steiger den Wert einer sogenannten «Durchschnittsgröße». Obwohl ihr Muskelspiel absolut normal war und sie sich bewegen konnte, verbrachte sie ihre Kinder- und Jugendjahre ausserhalb des Wohnzimmers vorwiegend im Rollstuhl. «Da meine Beine deformiert sind, war Gehen sehr risikoreich. Erst nach orthopädischen Korrekturen und als ich ins Berufsleben kam, habe ich gelernt, ohne Rollstuhl unterwegs zu sein und Vertrauen in mich zu bekommen», sagt sie. Und ergänzt nach einer kurzen Pause: «Ich hatte Glück, dass ich in meinem Leben nicht nur im Rollstuhl sitzen musste.» Glück ist ein Teil der Geschichte, die in dieser Frau schlummert, der andere.

1952, als Therese Stutz Steiger auf die Welt kam, gab es noch kein Bundesgesetz für die Invalidenversicherung. Dieses wurde erst 1960 in Kraft gesetzt. «Da ich zudem bei der Krankenkasse, im Bereich Frakturen, bereits nach der Geburt ausgeschlossen wurde, konnten meine Eltern die hohen Arztrechnungen teilweise fast nicht zahlen», erzählt die Seniorin. In der Kindheit hätten ihre Eltern sie – verständlicherweise – sehr behütet. Die Angst davor, dass etwas passiere, sie wieder ihre Knochen brechen könne, sei omnipräsent gewesen.

«Für mich waren diese Frakturen damals weniger anstrengend als für meine Eltern.» Dies änderte sich jedoch in der Pubertät. «Während Gleichaltrige



Schon manche Hürde überwunden. Trotz Glasknochenkrankheit ist Therese Stutz Steiger aktiv in ihrem Leben.

in der Stadt flanieren gingen, blieb ich meist zu Hause. Ich fühlte mich gehemmt, der Rollstuhl war hinderlich. Anstatt einfach jung zu sein, hatte ich eine Patienten- und eine Behindertenidentität. Darunter litt ich stark.»

Dass dieses Leiden erst zu diesem Zeitpunkt und nicht bereits in den Kinderjahren zum Tragen kam, habe, so Therese Stutz, unter anderem damit zu tun, dass ihre Eltern sie, trotz der Behinderung, in eine Regelklasse einstuften liessen. «Dies, obwohl ihnen geraten wurde, ihr Kind in ein Schulhaus für Behinderte zu geben, da dies die bessere Option sei. Mit der Überlegung, dass mir diese Entscheidung im weiteren Leben viel verbauen könnte, wehrten sie sich gegen diese Empfehlung. Dafür bin ich ihnen sehr dankbar.»

Trotzdem kam mit der Pubertät der Moment, wo es dem Mädchen zu viel wurde, wenn die Eltern sie zu schützen versuchten. «Pass auf, pass auf, waren die Worte, die ich andauernd hörte.» Irgendwann habe sie ihren Eltern zu verstehen gegeben, dass sie weder in Seidenpapier noch in Watte eingepackt werden wolle. «Ich will leben», sagte ich ihnen. «Lieber breche ich mir etwas, als dass ich nichts erlebe und nur im Rollstuhl sitze.»

Der Rollstuhl muss weg

Als die Zeit kam, wo sich die Jugendliche für einen Beruf entscheiden sollte, erlebte sie eine Ernüchterung. «Das Lehrerseminar ohne Turnen zu absolvieren, war ein Ding der Unmöglichkeit. Da wurde mir bewusst: Ich bin anders.» Nach anfänglicher Enttäuschung darüber, dass ihr Traum sich in Luft aufgelöst

hatte, sinnierte Therese Stutz Steiger darüber, was ihr sonst noch Spass machen könnte. «Da ich von frühesten Kindheit an Unmengen Ärztekontakt gehabt hatte, merkte ich, dass mich dieses Gebiet interessiert. Also studierte ich Medizin.»

Mit dem Zeitpunkt des Studiums kam auch der Moment, wo sie immer öfter den Rollstuhl zu Hause liess und sich ohne Hilfsmittel auf die Strasse und in die Uni begab. «Ich wollte nicht mehr anders sein. Auch wenn es zu Beginn

nicht einfach war, übte ich intensiv, wie ich mich selbstständig bewegen konnte. Meist war ich die Langsamste, wenn wir in einer Gruppe unterwegs waren. Auch wenn der Rollstuhl in dieser Hinsicht eine Hilfe gewesen wäre, liess ich ihn weg. Ich war stolz darauf, mich endlich autonom zu bewegen.» Natürlich blieben in dieser Übungszeit auch Stürze nicht aus. «Mit der Zeit lernte ich, «eleganter» umzufallen, sodass an den Beinen nichts kaputt geht.» Am Ende des Studiums wollte sie als Kinderärztin arbei-

ten, musste sich jedoch eingestehen, dass das illusorisch war, wie sie erzählt. «Das ständige Hin-und-Her-Laufen in den Spitalgängen war einfach zu anstrengend. Und zurück in den Rollstuhl wollte ich nicht.» Erneut zerplatzte ein Traum.

Doch die zielstrebige und ausdauernde Frau fand einen neuen Weg: «In einem Inserat sah ich, dass das Bundesamt für Gesundheit jemanden suchte, der sich mit der Aids-Epidemie auseinandersetzt. In London absolvierte ich die Public-Health-Ausbildung und begann in der Aids-Prävention zu arbeiten. Eine Arbeit, die mich sehr erfüllte.»

Schmerzen und Dankbarkeit

Seit Kurzem ist Therese Stutz Steiger pensioniert, arbeitet jedoch als Präsidentin für den Verein Osteogenesis imperfecta und engagiert sich im Verein ProRaris, der Menschen mit seltenen Krankheiten unterstützt. Eine Herzensangelegenheit, wie sie sagt. «Ich habe zu viele Ärzte gesehen in meinem Leben und musste oft viele Umwege machen, bis ich die richtige Behandlung erhielt, da es für seltene Krankheiten keine Anlaufstellen in der Schweiz gab.»

Ein Gefühl wie Muskelkater und Gelenkschmerzen begleiten die Seniorin häufig. «Das kann je nach Tag und Klima furchtbar schlimm und anstrengend sein.» Dass ihr Mann ihr im Alltag und im Haushalt eine grosse Stütze ist, erfüllt Therese Stutz Steiger mit grosser Dankbarkeit. «Alleine müsste ich mich wahnsinnig organisieren», sagt sie. Neu arrangieren musste sich die 65-Jährige nach ihrem Sturz aus dem Zug vor fünf Jahren. Obwohl sie sich mit Mitte zwanzig, als sie den Rollstuhl in die Ecke stellte, schwor, nie mehr ein Hilfsmittel zu benutzen, hat sie nun wieder ein solches Vehikel zu Hause. «Für den Notfall und das ist gut so», sagt sie. «Trotz dieser Erbkrankheit führe ich ein weitgehend gutes Leben; das ist ein grosses Geschenk.»

Am 3. März ist der Tag der seltenen Krankheiten

In der Schweiz sind rund 580 000 Menschen oder etwa sieben Prozent der Bevölkerung von einer seltenen Krankheit betroffen. Die Betroffenen sind insgesamt zahlreich, aber es gibt nur wenige Patienten pro Krankheit.

ProRaris, die Allianz Seltener Krankheiten, engagiert sich seit 2010 für eine bessere Gesundheitsversorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz. Denn diese erhalten nicht die gleiche Gesundheitsversorgung wie alle anderen. Das beginnt bereits bei der Diagnose – manche Betroffene müssen jahrelang warten, bis ein richtiger Befund vorliegt.

Das nationale Konzept Seltene Krankheiten des Bundes beinhaltet verschiedene Massnahmen, um die Situation für die Betroffenen zu verbessern. Unter anderem ist die Bezeichnung von spezialisierten Anlaufstellen für seltene Krankheiten, sogenannte Referenzzentren, in der ganzen Schweiz geplant. Diese haben zum Ziel, die

Kenntnisse über seltene Krankheiten zu bündeln und Patienten, Angehörige sowie medizinische Fachpersonen zu unterstützen.

Zudem braucht es eine zentrale Informationsplattform für Patienten und medizinische Fachpersonen, die alle Informationen zu seltenen Krankheiten in der Schweiz umfasst, eine erste Beratung anbietet und mögliche Anlaufstellen aufzeigt.

Netzwerk und Kostenübernahme

Weil es pro seltene Krankheiten nur wenige Betroffene gibt und Informationen spärlich vorhanden sind, ist ein internationaler Wissensaustausch von grosser Bedeutung. Als Nicht-EU-Mitglied bleibt der Schweiz der Zugang zu den Europäischen Referenznetzwerken (European Reference Networks ERNs) bisher verwehrt. Auch das muss sich laut ProRaris dringend ändern. Ein neu geschaffenes Projekt soll sich nun diesem Thema annehmen.

Ein weiteres Problem sind die Verfahren für Kostengutsprachen. Diese sind für Menschen mit seltenen Krankheiten heute oft kompliziert und uneinheitlich geregelt. Die Kosten für Untersuchungen, Medikamente und Therapien werden von den Krankenversicherungen individuell im angemessenen Verhältnis zum therapeutischen Nutzen vergütet. Wie das zu beurteilen ist, bleibt offen. In dieser Frage fehlen nach wie vor wirksame Massnahmen, die ein einheitliches Vorgehen und damit eine Gleichbehandlung von Patienten mit einer seltenen Krankheit sicherstellen.

Gemeinsam mit dem Inselspital, Universitätsspital Bern lädt ProRaris am 3. März zum Tag der Seltene Krankheiten in der Schweiz ein. Die Veranstaltung ist öffentlich. Weitere Informationen zum Programm und über den Verein ProRaris: www.proraris.ch www.glasknochen.ch

ANZEIGE

gesundheit heute
wohldosiert informiert

Eine Sendung der Basler Zeitung



Weltweite Daten revolutionieren die Medizin

Mit Dr. Jeanne Fürst

Die Sendung ermöglichen: Universitätsklinik Balgrist, Interpharma, TopPharm, Institut Straumann, Viollier

Früher tauschten Mediziner ihre Erfahrungen innerhalb eines Krankenhauses und mit einigen externen Fachleuten aus. Heute haben sie die Möglichkeit, auf weltweite Datenbanken zuzugreifen. Sie erfahren dadurch mehr über die Entstehung von Krankheiten und Erfolge von Therapien. Der Arzt sieht, welche Behandlungen in welchen Situationen am besten wirken und wo es allenfalls neue Methoden gibt. Möglichkeiten, die gerade bei Krebspatienten entscheidend sind. Big Data – so nennt man diese riesigen Mengen an Patientendaten – kann zu einer Art «Wikipedia für Ärzte» werden, einer Bibliothek von weltweitem Wissen.

gesundheit heute:
Samstag, 3. März 2018, 18.10 Uhr, auf SRF 1
Zweitausstrahlung auf SRF 1:
Sonntag, 4. März 2018, 9.30 Uhr
Mehrere Wiederholungen auf SRFinfo

Weitere Informationen auf www.gesundheit-heute.ch

Lausanne Cité – L'invité de la semaine

28 février 2018

Des maladies rares... si nombreuses !

Rechercher un article

CONNEXION INSCRIPTION CONTACT ANNONCEURS

LE JOURNAL SORTIR PETITES ANNONCES

INSÉRER UNE PETITE ANNONCE

Des maladies rares... si nombreuses!

INVITÉ DE LA SEMAINE | 28.02.2018 - 11:44 | Rédigé par Anne-Françoise Auberson, Présidente de ProRaris

Tweet Like Share



Anne-Françoise Auberson, Présidente de ProRaris www.proraris.ch

Ce 28 février est déclaré Journée internationale des Maladies rares, l'occasion de rappeler que ces quelque 8000 pathologies concernent 7,2% de la population, soit 580'000 personnes dans notre pays.

Les maladies rares ne répondent pas à une définition générale, seuls les chiffres permettent une approche. une maladie est dite rare lorsqu'elle concerne moins d'une naissance sur 2000. Il y a des maladies dites ultra rares qui peuvent avoir prévalence de 1 sur 100'000 ou 1'000'000. Comment se faire entendre quand on est seul avec sa maladie? La rareté est le plus souvent synonyme d'injustice, d'attente et de solitude. Tous les malades rares, malgré des pathologies très différentes, partagent des difficultés communes en termes de chronicité, de sévérité, de manque d'espoir thérapeutique et doivent faire face à des interlocuteurs en manque d'information, de connaissances.

Lire l'article [ici](#).

Radio SRF 1 Sendung Treffpunkt

28. Februar 2018

Leben mit einer seltenen Krankheit



◀ VORHERIGE SENDUNG

NÄCHSTE SENDUNG ▶

Leben mit einer seltenen Krankheit

Download

Mittwoch, 28. Februar 2018, 10:03 Uhr

f 4 t 2 g+ 1 u 2

Sendetermine ▾



Seltene Krankheiten sind gar nicht so selten. Rund eine halbe Million Menschen in der Schweiz sind von einer dieser Krankheiten betroffen.



Eine Seltene Krankheit führt in vielen Fällen zu Invalidität. KEYSTONE / ANTHONY ANEX

Eine Krankheit gilt als selten, wenn sie höchstens eine von 2000 Personen betrifft. Sie führt zu chronischer Invalidität oder sie ist lebensbedrohlich. Es gibt weltweit mehr als 5000 seltene Krankheiten.

Im «Treffpunkt» erzählt eine junge Frau, wie sie mit ihrer Krankheit lebt.

Hier geht's zur [Sendung](#).

20 secondes

**Davantage de toits**

GENÈVE L'an passé, le nombre de logements dans le canton a augmenté de 1990 unités. Par ailleurs, 5189 habitations étaient en cours de construction à fin 2017, principalement à Meyrin et dans l'écoquartier de la Jonction. Ce n'était plus arrivé depuis 1989.

Policier et élu désavoué

GENÈVE La Chambre administrative a rejeté le recours de Thierry Cerutti et a confirmé la dégradation et la baisse de salaire infligée au policier, selon tdg.ch. Aussi député MCG, Thierry Cerutti a souvent confondu ses rôles d'élu et de fonctionnaire de police.

Retrait d'une initiative

GENÈVE Le nouveau parti d'Eric Stauffer voulait que les agents de la police municipale soient armés. Mais Genève en Marche vient de retirer son initiative, dans l'attente de nouvelles discussions sur le sujet au Grand Conseil.

«L'invisibilité de mon mal est un handicap de plus»

FRIBOURG Carole souffre de myélite. Dans le cadre de la Journée des maladies rares, elle témoigne.

«Avoir deux jambes coupées serait plus facile à vivre au quotidien. L'invisibilité est un handicap supplémentaire.» Carole paraît être une jeune femme comme les autres. En fait, cette Fribourgeoise souffre d'une maladie rare, la myélite, affectant une personne sur un million. Logée dans sa moelle épinière, elle lui ôte depuis 2013 une bonne part de sa sensibilité, du nombril aux pieds. D'où «un équilibre très altéré, une fatigue extrême et des douleurs à hurler». Carole a accepté de témoigner dans le cadre de la Journée suisse des mala-



Carole Bramaz, 30 ans, chez elle à Siviriez, ne veut plus se justifier. -DR

dies rares, qu'organise le 3 mars l'association ProRaris.

Ce qu'elle espère avant tout, c'est que l'accès au diagnosti-

s'améliore: «Il faut éduquer les médecins aux maladies rares.»

Il a fallu un an et 23 neurologues consultés pour que, enfin, elle connaisse son mal: «De ne pas savoir, c'est une horreur.» D'être incomprise également: «On m'a accusée de faire du tourisme médical. J'ai finalement trouvé un docteur qui, déjà, m'a écoutée. C'est vraiment un élément important.» Le regard d'autrui est aussi terrible, parfois: «Les gens se re-

Revendications

ProRaris réclame un accès pour tous au diagnostic. «Il arrive que l'assurance refuse de payer un test génétique au seul motif qu'il n'y a pas d'espoir thérapeutique», dit Anne-Françoise Auberson, présidente. Elle soutient ainsi le «concept national maladies rares», mais veut sa pleine mise en œuvre (non achevée en 2017, elle a été prolongée deux ans). «Nous voulons aussi une campagne publique d'information et un numéro vert avec au moins une orientation médicale et psychosociale. Personne n'a à être seul avec sa maladie.»

trouvent avec quelque chose qu'ils ne peuvent imaginer. Du coup, il faut toujours se justifier: pourquoi je ne peux pas travailler alors que je suis bien maquillée. Pourquoi j'utilise une place handicapés alors que je peux marcher.» Si Carole parle aujourd'hui, «ce n'est pas pour obtenir de la pitié, surtout pas, mais pour que les gens soient plus indulgents. Etre à l'AI, ça n'est pas être au lit. On a le droit de vivre!» -JÉRÔME FAAS

Presque 600 000 malades en Suisse

Les maladies dites rares (qui concernent moins d'une naissance sur 2000) recouvrent 7000 à 8000 pathologies. On n'en guérit pas. En Suisse, 580 000 personnes sont touchées, calcule ProRaris, la faitière des associations et des pa-

tients dépourvus de toute structure représentative. «Les malades sont isolés, manquent d'information, expose sa présidente, Anne-Françoise Auberson. Cette thématique doit être considérée comme un enjeu majeur de santé publique.»

Craintes autour d'une décharge

Prévu sur la rive droite, le futur site destiné à entreposer les mâchefers, ces résidus des déchets incinérés, inquiète les députés genevois. Jeudi, à l'unanimité, ils ont réclamé au Conseil d'Etat d'étudier les alternatives à cette décharge, qui doit remplacer celle de Bernex (photo), arrivée à saturation.

**Jeunes privés de débats**

GENÈVE La création d'un Conseil de la jeunesse est passée à la trappe jeudi. La majorité du Grand Conseil (PLR, UDC et MCG) a refusé d'intégrer cet organe, qui aurait permis aux jeunes d'être consultés et de formuler des propositions aux autorités, dans la nouvelle loi-cadre sur l'enfance et la jeunesse. Les députés ont estimé que les structures actuelles étaient suffisantes,

comme les conseils de classe et d'établissement ainsi que le Parlement des jeunes. Déçue par cette décision, la conseillère d'Etat Anne Emery-Torracinta a annoncé qu'elle reviendrait sur ce sujet avec une nouvelle proposition. Le projet de loi du Conseil d'Etat, ainsi modifié, a été adopté par 74 voix contre 2 et 9 abstentions. Il remplace un texte qui datait de 1958. -ATS

Le MCG : le courage des idées, la force de l'action

Assurance-maladie: ça suffit !

Votez MCG



Le seul parti indépendant des caisses-maladie et des milieux de la santé

Pendant que les autres partis roupillent, le MCG agit pour Genève

MCG, cp 155 1211 Genève 13

«Manchmal dachte ich, jetzt reichts aber langsam»

Die Steffisburgerin Sandra Huber hat einen Sohn mit einer seltenen Krankheit, die das Leben der Familie tagtäglich dominiert.



Bild: Christian Pfander

Sandra Huber hat mit ihrem Flavio viel zu tun, aber auch Freude.

Wer den hübschen Buben auf einem Foto sieht, denkt nicht, dass der 11-Jährige schwer behindert ist. Auch seine Eltern Sandra und Martin Huber meinten zuerst, Flavio sei gesund. Doch mit zehn Monaten war klar, dass er geistig behindert ist. Doch weshalb? «Ich habe mir zuerst Vorwürfe gemacht», sagt die 36-jährige Steffisburgerin: «Habe ich etwas Falsches gegessen oder ein Medikament eingenommen, das ihm geschadet hat?» Die genaue Diagnose erhielten Hubers, als Flavio vier Jahre alt wurde – und dies nur aus Zufall.

Eine Genetikerin habe sie angefragt, ob sie den Fall an einem Expertentreffen vortragen dürfe. Die Eltern willigten ein. Dort anwesend war auch die an der Universität Zürich forschende deutsche Professorin Anita Rauch. Aufgrund der beschriebenen Symptome und der Fotos tippte Rauch auf das Pitt-Hopkins-Syndrom (PTHS), benannt nach zwei australischen Medizinern, welche die Störung 1978 erstmals beschrieben hatten. Rauch war Teil eines Forscherteams, welches 2007 das verantwortliche Gen lokalisierte.

«Ohne diesen Zufall wüssten wir vielleicht noch heute nicht, was unser Bub hat», sagt Sandra Huber. Die Gewissheit sei eine Erleichterung gewesen. Zugleich fragten sich die Eltern: Was kommt auf uns zu? Welche Lebenserwartung hat Flavio? Die meisten Fragen blieben offen: «Im Internet fanden wir fast nichts, oder dann war es auf Englisch», sagt die Mutter, die inzwischen zur Expertin für die seltene Krankheit geworden ist (kleiner Text). Flavios Gebrechen lesen sich wie ein Querschnitt durch ein Medizin-

Handbuch: Schielen, Hornhautverkrümmung, unterentwickeltes Hirn, chronische Verstopfung, Laktose- und Fruktose-Unverträglichkeit, verminderte Muskelspannung, motorische Koordinationsschwäche und fehlendes Sprachvermögen. Die Mutter ist froh, dass er gut gehen kann: «Andere Betroffene sind im Rollstuhl.»

Der Bub, der die Heilpädagogische Schule Region Thun besucht, hat eine vereinfachte Gebärdensprache erlernt. Auch bedient er ein iPad mit Symbolen, was einen Dialog ermöglicht, denn die Laute, die er ausstösst, sind unverständlich. Auch unter Angstzuständen leidet der Bub, der sich als 11-Jähriger gerne auf Mamis Schoss setzt. Chilbi wäre für ihn der Horror, mag er doch weder laute Musik noch Menschenmengen. Dann würde er sich im Stress in die Hand beissen. Flavio zeigt autistische Züge. Zwar hat er das Tulpengesteck auf dem heimischen Stubentisch akzeptiert, doch eine Tischdekoration in einem Restaurant könnte bei ihm Erbrechen auslösen.

«Wir buchen keine Ferien mehr», sagt Sandra Huber. Oft hätten sie nach zwei Tagen heimreisen müssen, weil er am Ferienort «Zustände» bekam. Wohl fühle er sich im Wohnwagen am Neuenburgersee: «Dort weiss er, was ihn erwartet» – sofern es nicht donnert oder Regentropfen aufs Dach prasseln. «Er ist wie ein dreijähriges Kind», sagt die Mutter, eins, das an der Supermarktkasse quengelt und sich auf den Boden legt. Hie und da muss Flavio auf einer Bahnfahrt gewickelt werden. In der Toilette fehlt dafür der Platz, weshalb dies im Vorraum des Wagens erfolgt, was bei Mitreisenden oft irritierte Blicke auslöst. «Das stresst dann auch mich», sagt die Mutter.

Und doch: Zugfahren ist für Flavio ein Höhepunkt. Als die Familie mit ihm zum Flughafen Zürich fuhr, nahm er einen Koffer mit wie ein Weltenbummler, schob diesen auf einem Trolley umher und beobachtete von der Besucherterrasse aus die Flieger. Er habe sich gefreut wie ein Weltmeister, was wiederum die Familie freute. Ein Kind mit einer starken Behinderung sei eine Herausforderung für ein Paar, gesteht Sandra Huber: «Man ist immer für das Kind da und hat kaum Zeit für die Pflege der eigenen Beziehung.» Bei anderen Paaren ist das eine vorübergehende Phase.

Bei Hubers endet das «Kleinkindregime» nie: «Flavio wird uns immer brauchen.» Wenn Sandra Huber Bilder und Filmaufnahmen von Flavio auf dem Handy zeigt, huscht ein Lächeln über ihr Gesicht. «Das Schicksal hat mir nicht übel mitgespielt», sagt die Frau, die selbst stark hörbehindert ist und Diabetes hat. Zwar habe sie in manchen Momenten schon gedacht: «Jetzt reichs aber langsam.» Doch dann sehe sie, wie sehr sich Flavio an kleinen Dingen freue. Dann denke sie: «Das ist wohl Flavios Lebensaufgabe, seine Botschaft an die Welt.»

(Der Bund)

Erstellt: 05.03.2018, 06:43 Uhr

Betroffene haben (fast) keine Lobby

Sandra und Martin Huber aus Steffisburg haben zwei Söhne. Der 13-jährige Oliver ist gesund, der 11-jährige Flavio leidet am Pitt-Hopkins-Syndrom (PTHS). Er ist schweizweit der vierte diagnostizierte Fall, inzwischen gibt es acht, weltweit sind es rund 700 – eine von vielen sogenannten seltenen Krankheiten.

Oftmals werden sie von Ärzten nicht erkannt und nicht diagnostiziert. Für die Pharmaindustrie besteht kein Anreiz, für die kleine Gruppe Heilmittel zu entwickeln. Schwierigkeiten gibt es zuweilen mit Krankenkassen oder der Invalidenversicherung, da diese keine stetige Praxis haben: Manchmal decken sie Kosten, manchmal nicht.

PTHS-Selbsthilfegruppen fehlen, viele Informationen liegen im Internet nur auf Englisch vor: In den USA gibt es Kliniken und einschlägige Organisationen. Die Steffisburger Eltern sind inzwischen zu PTHS-Spezialisten geworden und versuchen, andere betroffene Eltern mit Basiswissen zu versorgen.

Darum haben sie die Webseite www.pitthopkins.ch ins Netz gestellt. Es gibt einen Dachverband für Betroffene aller seltenen Krankheiten, der die Interessen gegenüber Ärzten und Behörden vertritt: www.proraris.ch.(mdü)

Les patients souffrant de maladies rares sont contraints de se battre pour le remboursement de leurs soins

LE DROIT D'ÊTRE SOIGNÉS

« CHRISTINE WUILLEMIN

Santé » « Si on m'enlève mon médicament, on m'enlève mon droit de vivre. Actuellement, c'est mon assurance qui décide. » Des paroles difficilement compréhensibles pour quiconque connaît le système de santé suisse, selon lequel tout le monde a le droit d'être soigné. Pour Laura*, jeune trentenaire, la réalité est autre. La Tessinoise se bat depuis plus de deux ans contre sa caisse-maladie qui refuse de lui rembourser le médicament lui permettant de vivre normalement. Une décision du Tribunal fédéral (TF) la prive provisoirement de son traitement.

« Il existe une solution, mais on nous met des bâtons dans les roues » Nadia Coutellier

Les Suisses atteints de maladies rares, dont c'est aujourd'hui la journée nationale, « ne jouissent toujours pas d'une égalité de traitement », dénonce Anne-Françoise Auberson, présidente de l'association ProRaris, défendant les patients concernés.

Le prix du produit a triplé Laura fait partie de la soixantaine de personnes en Suisse souffrant de protoporphyrine érythroïdique (PPE), une maladie génétique rare qui la rend intolérante à la lumière du jour et à certaines lumières artificielles. « A chaque sortie, mon sang brûle sous ma peau, même en étant couverte. À l'intérieur, travailler à côté d'une fenêtre ou face à un ordinateur m'est impossible, explique Laura. Mais comme cette maladie n'est pas visible, on nous prend souvent pour des simulateurs. »

La jeune femme n'est diagnostiquée qu'à l'âge de 12 ans, et il n'existe aucun traitement. « Tout était une torture. Si bien qu'à 24 ans, j'ai tenté de me suicider. Un geste fréquent chez les personnes atteintes de PPE », confie-t-elle. Peu après, l'Hôpital Triemli de Zurich propose à Laura un traitement expérimental, aujourd'hui reconnu



Grâce à un nouveau médicament, Nadia Coutellier peut vivre normalement, depuis six ans, malgré son intolérance à la lumière du jour. Alain Wicht

en Europe: un implant à injecter tous les deux mois, dans son cas. « J'ai découvert ce que c'est d'avoir une vie sociale normale et de pouvoir construire une vie professionnelle », sourit-elle.

Mais en 2016, la compagnie australienne qui a mis au point le produit – le Scenesse – met fin aux tests. Sans subvention pour la recherche, le prix du médicament triple, passant de 6000 à 18 000 francs la dose. Soit le prix d'une dialyse. « Les coûts de développement et de production de médicaments pour les mala-

dies rares sont très élevés, car le marché est réduit », éclaire Anne-Françoise Auberson. De plus, le Scenesse n'étant pas autorisé par Swissmedic, son remboursement doit être décidé au cas par cas, selon Santé-suisse, fédération des assurances-maladie. La majorité des caisses refuse alors de continuer à prendre en charge le médicament. Des dizaines de patients se retrouvent démunis.

Mais, contrairement à la plupart des assureurs, qui sont revenus sur leur décision à la suite de

protestations, celle de Laura (Intras, société du groupe CSS), refuse d'entrer en matière. « Une assurance-maladie sociale ne peut accepter une augmentation de cette ampleur sans qu'il y ait la preuve d'un avantage supplémentaire du médicament de la part du fabricant », maintient la CSS. Commence alors une longue bataille judiciaire. En 2016, le Tribunal cantonal (TC) tessinois donne une première fois gain de cause à Laura, qui peut à nouveau bénéficier du Scenesse, après 7 mois. Mais elle a droit à

4 doses par an et une 5^e sous requête à l'assureur, au lieu des 5 à 6 préconisées par son médecin.

Expertise « plus neutre »

Après plusieurs recours des deux parties, Mon-Repos a renvoyé l'affaire devant le TC à la mi-février, demandant une nouvelle expertise « plus neutre ». « Les explications du médecin traitant ne suffisent pas pour une évaluation complète afin de vérifier le bénéfice élevé du médicament dans ce cas précis », avance Nina Mayer, porte-parole de la CSS.

« Le hic, c'est que mon médecin est la référence mondiale en matière de PPE et c'est elle qui a testé le Scenesse. Tous les experts internationaux renvoient les juges à elle. C'est aberrant... » estime Laura. En attendant une décision du TC, son traitement est suspendu, alors qu'elle devait recevoir sa prochaine injection dans deux semaines. « J'ai invoqué des mesures provisionnelles d'urgence, mais je n'ai pas encore de réponse. Mes nerfs ne tiennent plus », murmure-t-elle.

Les autres assureurs ne semblent pas avoir défini de politique définitive au sujet du Scenesse. Nadia Coutellier, souffrant aussi de PPE, a aussi dû mener un bras de fer avec son assureur, la CPT, en 2016 et en 2017. Avec un succès partiel. Car si son traitement lui a été « étonnamment rapidement assuré pour 2018 », rien ne garantit qu'il le sera à l'avenir. « Je dois faire une demande de prise en charge chaque année, si bien que je ne peux jamais faire de projets à long terme », raconte la Lausannoise de 27 ans. « Ce qui est frustrant, c'est qu'il existe une solution qui permet aux gens comme moi d'avoir un travail, des amis, une vie. On nous met des bâtons dans les roues », soupire Nadia Coutellier.

Des litiges à arbitrer

Ce que demandent Laura, Nadia et les autres, c'est que l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) « joue son rôle de surveillant » et arbitre ce genre de litige. « Ce n'est pas à un patient de se battre seul contre un mastodonte comme la CSS », clame Laura. Selon l'OFSP, il n'est pas exclu que le remboursement pour des assurés qui utilisent la même pharmacothérapie puisse être évalué différemment selon l'assureur.

L'OFSP a donc observé les évolutions dans ce domaine en 2013 et 2014 (...), note Grégoire Gogniat, porte-parole. L'évaluation conclut que les conditions d'égalité de traitement pour un accès aux thérapies efficaces se sont améliorées depuis l'entrée en vigueur, en 2011, de la modification de l'ordonnance sur l'assurance-maladie. Ces conditions peuvent toutefois encore être améliorées. »

* Prénom connu de la rédaction

« BERNE FAIT DU SURPLACE »

Les associations de patients demandent une prise de conscience nationale et meilleure coopération internationale.

En Suisse, lorsqu'une personne souffre de diabète, une maladie reconnue et rapidement diagnostiquée, elle est orientée dans un circuit de soins bien établi, dont les prestations sont remboursées par les caisses-maladie. C'est tout le contraire pour les patients souffrant de maladies rares. « Nous voulons arriver à la même reconnaissance que celle des diabétiques, avec un concept national. Celui-ci devait voir le jour en 2017, mais a pris deux ans de retard, faute de consensus », déplore Anne-Françoise Auberson (photo DR), présidente de l'association ProRaris qui représente les patients atteints de troubles rares. La colonne vertébrale de ce concept est la création de centres de référence, qui re-

grouperont les spécialistes et les dernières avancées en la matière. Ils offriraient aussi un soutien psychosocial aux patients, souvent démunis face à leur pathologie et aux assureurs, d'après Anne-Françoise Auberson.

De son côté, l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) indique qu'a été créée, l'été passé, l'association Coordination nationale maladies rares (Kosek), regroupant divers acteurs, dont ProRaris. Elle « est responsable de la désignation de ces centres. Le processus est en cours », précise Grégoire Gogniat, porte-parole.

Autre source de mécontentement pour ProRaris: la Suisse ne peut pas participer aux

réseaux européens de référence (ERN), mis en œuvre en 2017, car elle n'a pas ratifié la directive de l'Union européenne (UE) relative aux droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers. « Les politiques à Berne ne semblaient pas réaliser l'importance des échanges avec ce réseau de cliniques européennes pour les institutions suisses. Surtout pour les affections ultra rares qui ne concernent que quelques personnes sur son sol », alerte Christina Fasser, vice-présidente de ProRaris. En attendant d'éventuelles nouvelles négociations avec l'UE, l'OFSP dit examiner les moyens de soutenir la mise en relation informelle des experts suisses avec leurs homologues des pays voisins. » **CW**



LES MALADIES RARES EN CHIFFRES

5 personnes sur 10 000	580 000 personnes	0,3%	Entre 5 et 30 ans
le taux de prévalence maximum pour qu'une maladie soit considérée comme rare	nombre de personnes atteintes de maladies rares en Suisse (7,2% de la population)	du budget des médicaments en Suisse concerne les maladies rares	pour poser un diagnostic

7000 À 8000 MALADIES RECENSÉES DANS LE MONDE

- 80% sont d'origine génétique
- 50% concernent des enfants
- 95% n'ont pas de traitement

LIB/VR | Source: ProRaris, OFSP

Téléjournal 19h30

3 mars 2018

Maladies rares: témoignage d'une jeune valaisanne souffrant d'un angio-œdème héréditaire

PLAY RTS

Vidéo Radio

Accueil Direct Émissions ▼ Catégories ▼



00:00 / 02:25

 02:25 Maladies rares: témoignage d'une jeune valaisanne souffrant...	 01:29 "Crans-Montana se positionne comme une station dynamique"	 02:56 Crans-Montana: engouement populaire	 01:58 Mondiaux d'athlétisme: la joie de Mujinga	 01:55 Arbitrage vidéo pour le foot : feu vert !	 Sortie de l'enjeu d...
--	---	---	---	--	---

19h30, 03.03.2018, 19h30

Maladies rares: témoignage d'une jeune valaisanne souffrant d'un angio-oedème héréditaire

Écoutez l'émission [ici](#).

Zug um Zug
Bitte keine Hysterie

Meldungen über Giftköder, die Hunde verletzt oder gar getötet haben sollen, machen immer häufiger die Runde – auch in Zug. Dies aber oft nur gerüchelt: Der Zuger Polizei sind keine Vorfälle bekannt. Fest steht: Wer vorsätzlich mit Gift, Rasierklängen oder sonstigen Metallteilen präparierte Fleischstücke neben Spazierwegen oder im Wald platziert, der hat – gelinde ausgedrückt – nicht mehr alle Tassen im Schrank. Eine solch unsinnige Tat ist an Bösartigkeit und Dreistigkeit kaum zu überbieten.

Angesichts der zahlreichen Medienberichte und der Warnungen im Internet ist es verständlich, dass viele Hundehalter verunsichert sind. Seinen Vierbeiner zu schützen ist nämlich schwierig: Wer will schon seinen Hund rund um die Uhr passlos beobachten und ihm einen Maulkorb anlegen?

Allerdings stellen sich Verdachte auf Giftköderattacken zum Teil als falsch heraus. Jüngst ist im Kanton Aargau eine Hündin auf einem Spaziergang verstorben. Die Information, sie sei wegen eines Köders verendet, verbreitete sich wie ein Lauffeuer. Ein paar Tage später stand die Todesursache fest: Es war kein Köder, sondern ein Stück Käse, das dem Tier offenbar im Rachen stecken blieb. Es musste also nicht wegen eines Tierquälers sterben.

Dass die Zahl von mutwillig platzierten Giftködern zugenommen hat, bezweifeln Experten. Vielmehr werde auf den sozialen Medien vermehrt darauf aufmerksam gemacht. Onlinewarnungen und Beobachtungen von Hundehaltern, die diese auf Facebook teilen, können wertvoll sein. Macht allerdings eine Falschmeldung die Runde, schürt dies unnötige Angst, die sich in den Kommentarspalten und geteilten Beiträgen potenziert.

Es gilt, den gesunden Menschenverstand walten zu lassen. Vorsicht ist wichtig, allerdings muss man nicht jeder unbestätigten Meldung Glauben schenken. Und falls tatsächlich etwas passiert, müssen Betroffene den Fall unbedingt der Polizei melden. Nur so können die Täter zur Rechenschaft gezogen werden.



Rahel Hug
rahel.hug@zugerzeitung.ch

Wie eine Kamera ohne Blitzlicht

Hünenberg Wenn an einer Krankheit nur eine von 2000 Personen leidet, gilt diese als selten. Reto Hotz hat eine solche. Er leidet unter dem Gendefekt «Retinitis pigmentosa». Manchmal sieht er viel, manchmal fast nichts.

Christopher Gilb
christophergilb@zugerzeitung.ch

Um das Dilemma einer Person mit seltener Krankheit bildlich darzustellen, erzählt Reto Hotz eine Anekdote. «Wenn ich über den Bahnhofsperren laufe, trage ich eine Sonnenbrille und benutze den Blindenstock. Dann im Zug aber lege ich beides zur Seite und beginne ein Buch zu lesen, das hat dann schon öfters zu irritierten Blicken geführt.»

Seit seiner Geburt leidet der 40-jährige Familienvater aus Hünenberg See an einer Form von Retinitis pigmentosa, ein Überbegriff für aus Vererbung oder spontaner Mutation entstehende Netzhautdegenerationen. Rund 1000 Personen in der Schweiz haben diese Krankheit, damit handelt es sich um eine seltene Krankheit. Als solche gilt eine Krankheit, wenn von 2000 Personen eine darunter leidet. Man schätzt, dass in der Schweiz 580 000 Personen eine der 6000 bis 8000 bekannten seltenen Krankheiten haben. Gestern fand in Bern der jährliche Tag dieser Krankheiten statt.

Sein Hirn überlistet ihn

Reto Hotz, der Mitglied der Arbeitsgruppe Menschen mit Behinderung Zug (AMBZug) ist, vergleicht seine Sehfähigkeit mit einer Fotokamera ohne Blitzlicht. «Dort, wo es den Blitz bräuchte, weil fast kein Licht da ist, sehe ich alles noch dunkler.» Doch auch sonnenempfindlich ist er. Und dann ist noch sein Blickfeld. «Dieses ist von allen Seiten eingeschränkt, deshalb kann ich zwar noch lesen und meiner Arbeit als Informatiker nachgehen, beim Ballspielen mit meinem siebenjährigen Sohn habe ich aber



Je nach Lichtsituation sieht Reto Hotz relativ gut oder fast gar nichts.

Bild: Stefan Kaiser (Hünenberg, 28. Februar 2018)

Schwierigkeiten.» Denn sein Hirn würde ihn überlisten. «Mir kommt es dann nicht so vor, als würde ich weniger sehen, ich sehe einfach falsche Sachen, denn das Hirn ergänzt das Blickfeld aus der Erinnerung.» Und sein Sichtfeld wirkt langsam kleiner. Doch eine Behandlung gibt es bei vielen seltenen Krankheiten noch nicht (siehe Nachfrage). «Ich bin bei der Selbsthilforganisation Retina Suisse. Dadurch habe ich die Möglichkeit, mehrmals im Jahr Menschen mit der gleichen Krankheit zu treffen.

An Kongressen haben Wissenschaftler schon gesagt, dass es bald eine Behandlung gebe, doch bisher ist das noch nicht so. Unter welcher Krankheit er genau leidet, weiss Hotz erst seit einigen Jahren. «Dass etwas nicht stimmt, haben meine Eltern früh gemerkt. Ich war ein aufgewecktes Kind, wenn es aber dunkel wurde, wollte ich immer an die Hand meiner Mutter.» Sie seien dann zu einem Augenarzt gegangen, der eine Augenerkrankung diagnostiziert habe. «Um in meinem Fall die genaue Ursache zu

kennen, muss man aber einen teuren Gentest machen, und diesen wollte die Krankenkasse nicht bezahlen.» Er machte ihn auf eigene Rechnung. «Für mich war es wichtig, schwarz auf weiss stehen zu haben, was ich habe.» Bei seinem Sohn wurde noch kein Gentest gemacht. «Solange keine Symptome hat, darf man das auch vor seinem 18. Lebensjahr nicht. Er hat das Recht auf Unwissen», so Hotz. Aber da seine Frau gesund sei und sein Sohn keine Symptome aufweise, würden sie davon ausgehen, dass der

Defekt nicht vererbt worden sei. Davon sei er aber schon vor der Geburt ausgegangen. «Es gibt eine Regel, wie der Defekt weitervererbt werden kann; und da niemand von meiner Familie, den ich kenne, die Krankheit hat, kann es sich bei meiner eben nicht um die dominante Form handeln.» Er gehe also nicht davon aus, dass er die Krankheit so weitervererben könne, dass sie ausbreche. Ausserdem zeige er selbst ja auch, dass man auch mit dieser Krankheit durchaus ein normales Leben führen könne.

Nachgefragt

«Eine diagnostische Odyssee»

Jacqueline de Sá ist Geschäftsführerin von Pro Raris – Allianz Seltener Krankheiten Schweiz. Der Dachverband vertritt und wahrt die Interessen von Personen mit seltenen Krankheiten und der einzelnen Organisationen, die sich für diese einsetzen. Im Interview erklärt sie, weshalb es solche Patienten besonders schwer haben, und sagt, was verbessert werden müsste.

Jacqueline de Sá, was macht den Umgang mit seltenen Krankheiten für Betroffene so anspruchsvoll?
Sie durchlaufen sehr oft eine sogenannte diagnostische Odyssee. Meist dauert es Jahre, bis eine

richtige Diagnose gestellt werden kann. Das liegt daran, dass auch die Spezialisten für die Diagnose und Behandlung von seltenen Krankheiten rar sind. Da es keine oder nur sehr wenige andere Betroffene mit der gleichen Krankheit gibt, fehlen auch Informationen. Es gilt, solide Informationen zentral verfügbar zu machen, damit sie diese nicht ausschliesslich auf eigene Faust beispielsweise im Internet beschaffen müssen. Es zirkulieren auch viele Falschinformationen.

Auch die Vergütung ist ein Problem?
Diese ist oft zu aufwendig und kompliziert. Wegen die Medikamen-

te nicht für die Krankheit zugelassen sind, und das ist mehrheitlich der Fall, lehnen die Krankenkassen die Übernahme der Kosten häufig ab. Oder es werden zeitintensive Dokumentationen vom Arzt benötigt, um die Kassen zu überzeugen. Die Vergütung von Medikamenten und Therapien muss immer wieder aufs Neue beantragt werden, das ist mit grosser Unsicherheit verbunden. Bei nicht zugelassenen Medikamenten und Therapien für seltene Krankheiten, und das ist der häufigste Fall, müssen deshalb Massnahmen gefunden werden, um eine Gleichbehandlung bei der Kostengutsprache sicherzustellen.

Wieso sind nur wenige Medikamente zugelassen?
Im Bereich seltene Krankheiten können nicht dieselben Bedingungen bezüglich Anzahl Studienteilnehmer wie bei häufigeren Krankheiten erfüllt werden. Denkbar wäre, dass eine Zulas-

sung mit weniger Daten erlaubt werden könnte und in Abständen, wenn mehr Daten verfügbar sind, neu beurteilt wird. Es braucht dringend Massnahmen, um die Zulassung und die Preissetzung dieser Medikamente zu vereinfachen und zu beschleunigen. Für die Versorgung der Patienten ist auch eine Vernetzung zwingend notwendig. In der EU gibt es sogenannte European Reference Networks, in denen sich Spezialisten aus verschiedenen Ländern betätigen. Als Nicht-EU-Land kann die Schweiz heute jedoch nicht daran teilnehmen. (cg)



Jacqueline de Sá, Geschäftsführerin Pro Raris Schweiz. Bild: PD

Hinweis
www.proraris.ch

Zentralschweiz am Sonntag

Ausgabe Zug
Herausgeberin: Luzerner Zeitung AG, Malhofstrasse 76, Luzern. Doris Rüssli-Schärer, Präsidentin des Verwaltungsrates, E-Mail: leitung@lzm Medien.ch.
Verlag: Jung-Weber-Gesellschaft; Bettina Schibb, Lese-markt; Stefan Bä, Werbemerkmal.
Onlinesummary: Rudolf May von Balgong, omyvonbalgong@zmv-biet.ch.
Publizistische Leitung: Pascal Hollenstein (ph).

Chefredaktor: Harry Ziegler (haz).
Leiter Zentralschweiz am Sonntag: Dominik Buholzer (db).
Übergreifende Ressorts: Roman Schenkel (rom, Leiter), Nachrichten: Dominik Weingartner (dww, Co-Leiter Newsdesk), Sasa Rasic (sas, Co-Leiter Newsdesk); Roger Braun (rb); Isabelle Danieli (isa, Ausland); Stefan Bögen (sb); Federico Sagliani (fg); Kai Kalin (kk, Leiter Schweiz); Christoph Reimann (cr); Gregory Romez (gr); Bundeshaus: Fabian Fellmann (ff); Eva Noth (en); Markt/Wirtschaft: Maurizio Minetti (mm); S. Lutter; Raphael Bühmann (rb); Rainer Hickenboth (rh); Autor: Thomas Bornhauser (THB).
Regionaleffekt Zentralschweiz am Sonntag: Lena Berger (ber, Leiterin); Thomas Heer (theer); Ismail Osman (io).
Redaktion Zuger Zeitung: Harry Ziegler (haz, Chefredaktor);

Samantha Taylor (st, Stv. Chefredaktorin); Rahel Hug (rh, Stv. Chefredaktorin); Christopher Gilb (cg, Reporter); Charly Keiser (kk, Chefredaktor Gesellschaft); Ressort Brandt/Spot: Samantha Taylor (st, Ressortleiterin); Livio Brandtberg (lb); Andreas Fässler (af, Kultur/Religion & Gesellschaft); Zoe Gwender (zg); Marco Morosoli (mo); Ressort Zuger Gemeinden: Rahel Hug (rh, Ressortleiterin); Raphael Bleimayr (br); Sport: Andrea Muff (ma); Carmen Roggenmoser (ro, red. Mitarbeit); Cornelia Bloch (cb, Freitext); FotoTeam: Stefan Kaiser (sk, Leiter); Werner Scheiber (ws), Maria Schmid.
Sport: Cyril Aegerter (ca, Leiter); Albert Kröll (a. k.); Sven Aregger (ars); René Barmetter (reb); Turi Bucher (tbu); Raphael Gutwiler (gt); Daniel Wyss (dwy), Claudio Zanini (cz); Roni Luppi (rl, SportJournalist).

Ressortgruppe Gesellschaft und Kultur: Arno Renggli (arn, Leiter); Kultur: Michael Graber (mg); Urs Mattenberger (mat); Julia Stephan (js); Leben: Hans Graber (hag, Leiter); Susanne Holz (sh); Apert/Kino: Regina Güter (rg); Makrologie: Marcel Konrad (KC); Forum: Daniela Bühler (db).
Online-Redaktion: Robert Bachmann (bac, Leiter); René Meier (rm); Marc Benedetti (mb); Stefanie Nopper (nop); Sandra Peter (sp); Jonas von Flue (jvf); David von Moos (dm); Ernst Zimmerli (ez).
Gestaltung und Produktion: Sven Gallenrößl (sg, Leiter); Foto/Bild: Lene Horn (LH); Claudio Attilio; Boris Bürgisser; Manuela Jans; Matthias Jurt; Plus Ammer; Corinne Glanzmann; Marianne Mischler; Nadia Schärli; Sara Schuggen-Wüest; Dominik Wunderli; Infografik: Oliver Mars (om); Martin Ludwig (ml); Jolina Noser (jn); Lea Siegmart (ls); Seltenspro-

duktion: Daniela Bürgi; Clemens Fritsch; Claudia Prest; Dieter Steiner; Alex Amberg.
Redaktionelle Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter: Gabriela Jordan (gj), regionale Ressorts; Kilian Kötter (kk, regionale Ressort); Stephan Santschi (ss, Sport); Nicole Schürmann (nsc, Agenda); Raphael Zemp (zr, Volontär Regionale).
Adresse: Baarerstrasse 27, Postfach, 6302 Zug.
Redaktion: Telefon 041 725 44 55, Fax 041 725 44 66, redaktion@zugerzeitung.ch. Abonnement und Zustelldienst: Telefon 041 725 44 22, Fax 041 429 53 83, leserservice@lzm Medien.ch.
Billettoververkauf: LZ-Domero, c/o Bahnhof SBB, Zug.
Technische Herstellung: LZ Print/Luzerner Zeitung AG, Malhofstr. 76, Postfach, 6002 Luzern, Tel. 041 429 52 52.

Anzeige: NZZ Media Solutions AG, Baarerstrasse 27/6304 Zug, Telefon 041 725 44 56, Fax 041 725 44 88, E-Mail: inserate@lzm Medien.ch. Auflage: Verbleibende Auflage: 94 623 Exemplare; verkaufte Auflage: 94 142 Exemplare (Werbefähige Gesamtauflage).
Abonnementpreis: 12 Monate für Fr. 458.–/6 Monate für Fr. 237.–/12 Monate nur E-Paper Fr. 368.– (inkl. MWST).
Technische Herstellung: LZ Print/Luzerner Zeitung AG, Malhofstr. 76, Postfach, 6002 Luzern, Tel. 041 429 52 52.
Die ingewidene getarnte Verwertung von in diesem Titel abgedruckten Anzeigen oder Teilen davon, insbesondere durch Einpreisung in einen Online-Dienst, durch dazu nicht autorisierte Dritte ist untersagt. Jeder Verstoß wird gerichtlich verfolgt.

Radio SRF Sendung S.O.S Rehmann

13. März 2018

Rehmann

«Warum ausgerechnet ich?» – Leben mit einer seltenen Krankheit

Iliana lebt mit Takayasu-Arteriitis. Was klingt, wie ein japanisches Gericht, ist in Wirklichkeit eine sehr seltene Autoimmunerkrankung. Sie befällt vor allem die grossen Arterien und führt zur Verengung der Blutgefässe. Unbehandelt kann sie zu Schlaganfällen und Herzinfarkt führen.

Susan Reznik / Robin Rehmann
 Heute, 08:50 Uhr



Dieser Artikel wurde 5-mal geteilt.



Hier geht's zur [Sendung](#).

Asylsuchende und Sozialhilfeempfänger finden oft nur schäbige Unterkünfte zu horrenden Mieten **SEITE 32, 33**

Das Kinderspital will zur eigenen Entlastung beim Flughafen eine Aussenstelle eröffnen **SEITE 34**

Frau Jenzer schwinden die Kräfte

Die Forschung zu seltenen Krankheiten gestaltet sich in der Schweiz schwierig

Nicole Jenzer leidet an einer unheilbaren Muskelkrankheit. Doch es sind nicht nur die gesundheitlichen Beschwerden durch die seltene Krankheit, mit denen sie zu kämpfen hat.

JAN HUDEC

Nicole Jenzer will keinen Partner mehr haben. «das Thema ist für mich abgeschlossen», sagt sie. Die Opfikerin ist 45 Jahre alt, und sie leidet an einer unheilbaren, tödlichen Krankheit. «Für einen Mann wäre es schwierig mit mir, weil er auf vieles verzichten müsste. Und gleichzeitig würde ich mich ihm zuliebe überfordern.» Es ist ihr keine Bitterkeit anzumerken, sie scheint im Reinen zu sein mit sich. Selbst wenn sie Sätze sagt wie diese: «Ich bin heute froh, dass ich keine Kinder bekommen habe. Ich hätte nicht die Kraft gehabt, ein behindertes Kind zu erziehen.» Nicole Jenzer leidet an Myotoner Dystrophie des Typs 1, einer schweren Muskelkrankheit (siehe Kasten). Die Wahrscheinlichkeit, dass sie den seltenen Gendefekt an ein Kind weitergeben hätte, liegt bei 50 Prozent. Und die Krankheit wäre noch ausgeprägter gewesen als bei ihr, der Muskelschwund noch schneller fortgeschritten.

Schon als Kind war Jenzer aufgefallen, dass sie anders war. Sie brauchte immer viel Schlaf, war schlecht im Turnen, hinkte in allem ihrer älteren Schwester hinterher. Ihr Vater sagte einmal, sie sei halt eine Bequeme, eine, die immer den Weg des geringsten Widerstands nehme. Es sind Sätze, die sich einbrannten in die kindliche Seele. «Ich fühlte mich unverstanden, ich strengte mich doch an.» Es sollte noch Jahrzehnte dauern, bis sie eine Erklärung für ihre Situation hatte.

Ein Aha-Erlebnis

Seltene Krankheiten haben es an sich, dass sie oft lange unerkannt bleiben. Zwar sind in der Schweiz rund 7 Prozent der Bevölkerung von einer seltenen Krankheit betroffen, wie Jacqueline de Sá, Geschäftsführerin des Vereins Pro Raris, sagt. «Wenn es für eine bestimmte Krankheit in der Schweiz aber vielleicht nur zehn Patienten gibt, dann kann unmöglich jeder Hausarzt mit den Symptomen vertraut sein.» Viele Betroffene müssten jahrelang warten, bis sie den

«Für die Pharmaindustrie sind wir nicht interessant, es gibt zu wenig Betroffene.»

Nicole Jenzer

richtigen Befund erhielten. Der Verein setzt sich deshalb dafür ein, die Situation für die Erkrankten zu verbessern. So sollen spezialisierte Anlaufstellen in der ganzen Schweiz geschaffen werden. Im Kanton Zürich etwa verfügt das Kinderspital über eine Helpline, an die sich nicht nur Kinder wenden können.

Ein Problem habe die Schweiz zudem im Bereich der Forschung, sagt de Sá. «Als Nicht-EU-Mitglied sind wir heute nicht an die europäischen Netzwerke angeschlossen.» Das bedeute, dass Schweizer Patienten, falls überhaupt, nur unter erschwerten Bedingungen an europäischen Studien teilnehmen könnten. Wegen der geringen Fallzahlen könne die Schweiz zudem kaum eigene Studien



Dank regelmässigem Training hat sich der Muskelschwund verlangsamt: Nicole Jenzer mit ihrer Physiotherapeutin Karin Funk.

GÖRAN BASIC / NZZ

durchführen. «Ein Zugang zu den europäischen Netzwerken wäre deshalb dringend nötig.»

Nicole Jenzer steht auf einem Bein, rudert mit den Armen, ihr Oberkörper gerät immer mehr ins Trudeln, bis ihr Physiotherapeutin Karin Funk Halt gibt. Einmal in der Woche fährt Jenzer zum Training nach Glattbrugg. Damit ist es ihr gelungen, den Muskelschwund zu verlangsamen. Trotzdem ist sie im Alltag stark eingeschränkt. Schwere Hausarbeit kann sie nicht mehr leisten, genauso wenig, wie sie rennen oder auf einem unebenen Untergrund laufen kann. Ihr fehlten die stabilisierenden Muskeln, erklärt Funk. Der allmähliche Abbau der Muskeln ist aber nur eines der Symptome ihrer Krankheit, hinzu kommen Verdauungsbeschwerden, Antriebschwäche und chronische Müdigkeit. Ohne einen Mittagsschlaf kann sie den Alltag kaum meistern. Und wegen ihrer krummen Körperhaltung hat sie schwere Verspannungen und Kopfschmerzen.

Schmerzen waren es auch gewesen, die sie vor zehn Jahren zu einer Physio-

therapeutin getrieben hatten. An eine ernsthafte Erkrankung hatte sie damals nicht gedacht. Doch als die Therapeutin sah, dass sie auf dem Rücken liegend ihren Kopf nicht ohne Zuhilfenahme der Hände heben konnte, wurde sie an einen Spezialisten überwiesen. Sie hatte Glück, wenigsten insofern, als sie die richtige Diagnose fast umgehend erhielt. Sie beschreibt den Moment nicht als Schock: «Es war eher ein Aha-Erlebnis.» Plötzlich wusste sie, warum sie immer so müde war, verstand, warum sie trotz allem Sport nie an Muskeln zulegen konnte.

Andere Konsequenzen waren damals für sie noch nicht wirklich real, wie die Tatsache, dass sie einmal als Pflegefall enden würde. Ebenso wenig war ihr bewusst, dass sie einige Jahre später nicht mehr würde arbeiten können. Im Juni 2015 musste sie ihren Job im Pflegeheim aufgeben. Eine IV-Rente zu erhalten, war trotz ihrer Krankheit extrem schwierig. «Dass man an chronischer Müdigkeit und Erschöpfung leidet, ist kaum zu beweisen», sagt sie. «Ohne einen Anwalt

Ein genetischer Defekt

thu. Die Myotone Dystrophie des Typs 1 ist eine Erbkrankheit, bei der die Kinder der Betroffenen ein 50-prozentiges Risiko haben, ebenfalls zu erkranken. Die Schwere der Symptome nimmt in der Regel von Generation zu Generation zu, auch treten die Symptome jeweils früher auf.

Die Krankheit ist selten, weniger als 5 von 100 000 Personen sind betroffen. Ihre Ursache, ein genetischer Defekt auf dem Chromosom 19, ist nicht behandel-

bar. Die Symptome und Verläufe unterscheiden sich von Patient zu Patient erheblich. Typisch sind jedoch Muskelschwäche, eine krankhaft verlängerte Muskelanspannung und früh auftretender grauer Star. Andere Symptome sind starke Müdigkeit, Depression, Verdauungsbeschwerden, häufige Lungenentzündungen oder Diabete. Weitere Informationen sowie Kontakte zu Selbsthilfegruppen sind im Internet unter: www.muskelerkrankung.ch zu finden.

und die Hilfe von einem Neurologen, einem Psychiater und einem Pneumologen aus dem Schlaf Labor wäre es unmöglich gewesen, eine Rente zu bekommen.»

Krankenkassen stellen sich quer

Gerade in finanziellen Fragen stossen Menschen mit seltenen Erkrankungen immer wieder an Grenzen. Jeder einzelne Fall müsse mit Krankenkassen ausgehandelt werden, sagt de Sá. Es fehle an Spezialisten, welche die Fälle beurteilen könnten.

Die Frage der Kostenübernahme stellt sich allerdings nicht erst bei der Therapie, sondern bereits bei der Diagnose. Die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten betreibt in Schlieren ein eigenes Genetikzentrum. Dort werden pro Jahr zwischen 150 und 200 Fälle unter die Lupe genommen. «Es ist die sprichwörtliche Suche nach der Nadel im Heuhaufen», sagt Caroline Henggeler, stellvertretende Geschäftsleiterin. Jeder Mensch hat in seiner DNA rund 3 Millionen Abweichungen. Die Aufgabe der Genetiker besteht nun darin, jene Gene zu finden, welche die Krankheit verursachen. Die Abklärungen können Monate oder gar Jahre in Anspruch nehmen. Weil die Kassen den Aufwand nicht vollständig decken, muss sich die Stiftung auch aus Spenden finanzieren. Einzelne Kassen weigerten sich gar, Pflichtleistungen zu bezahlen, berichtet Henggeler. «Gegen eine Krankenkasse mussten wir bereits zweimal vor Gericht ziehen.» Obwohl die Richter im Sinne der Stiftung urteilten, stelle sich die Versicherung nach wie vor quer. «Nun müssen wir nochmals mit dem Anwalt dahinter.» Es sind Querelen, die Zeit kosten und die Spezialisten von ihrer eigentlichen Arbeit abhalten.

Diese Probleme haben Nicole Jenzer auch dazu bewegt, an die Öffentlichkeit zu gehen. «Mir selbst geht es eigentlich noch ganz gut, und wenn ich einmal

«Gegen eine Krankenkasse mussten wir bereits zweimal vor Gericht ziehen.»

Caroline Henggeler
Stiftung für Menschen
mit seltenen Krankheiten

zum Pflegefall werde, dann bin ich in der Schweiz sicher gut versorgt.» Auch hätten sie ihre Eltern und ihre Schwester stets unterstützt. Sie stört aber, dass seltene Erkrankungen in der Forschung nur wenig Gewicht haben. «Für die Pharmaindustrie sind wir nicht interessant, es gibt schlicht zu wenig Betroffene, um an uns Geld verdienen zu können.» Deshalb wünscht sie sich eine Stärkung der öffentlichen Forschung. «Natürlich hoffe ich auch, dass man einmal eine Therapie gegen meine Krankheit findet, aber ich glaube nicht daran, dass ich das noch erleben werde.»

Ihre Muskelkraft wird weiter schwinden und irgendwann ganz weg sein. Die meisten Menschen mit Myotoner Dystrophie sterben an Herzproblemen. Solange ihre Kraft noch ausreicht, nutzt Nicole Jenzer ihre Zeit auch dafür, anderen Menschen zu helfen. Sie leitet eine Selbsthilfegruppe und betreut alle zwei Wochen Schwerstkranke für drei Stunden, damit deren Angehörige eine Pause einlegen können. Zuletzt kümmerte sie sich um eine 102-jährige Frau. «Ich kann gut mit kranken Menschen umgehen. Meine eigene Erfahrung hilft mir dabei sicher», sagt sie.

Bundesgericht stützt Tempo 30 in Zürich

Der Zürcher Stadtrat will Bewohner vor Lärm schützen. Dabei setzt er das Mittel der Temporeduktionen ein. Das höchste Gericht des Landes stellt sich nun hinter diese Praxis.

DANIEL FRITZSCHE

Die Lage ist unübersichtlich. Gegen diverse Tempo-30-Strecken in der Stadt Zürich haben die Autoverbände ACS und TCS in den letzten Jahren Rekurse eingereicht. Noch sind diverse Verfahren bei unterschiedlichen Instanzen hängig. Das Urteil, welches das Bundesgericht vor kurzem gefällt hat, sticht dennoch hervor. Das höchste Gericht der Schweiz hält fest, dass angefochtene Temporeduktionen auf rund 40 Strassenabschnitten in der ganzen Stadt gerechtfertigt seien, um Anwohner vor Lärm zu schützen. 2013 hat der damalige Sicherheitsvorsteher diese Verkehrsvorschriften – sehr zum Ärger der Autoverbände. Deren Argumente hat das Bundesgericht nun zerpflegt. Die geplanten Tempo-30-Abschnitte führten weder zu unerwünschtem Ausweichverkehr, noch werde die Leistungsfähigkeit verkehrsorientierter Strassen eingeschränkt. Der Vorwurf, der Stadtrat stütze sich auf ungenügende Gutachten, betrachtet das Bundesgericht als nicht stichhaltig. Auch dass die Stadt sich auf Lärmrechnungen statt auf Messungen berufe, gehe in Ordnung. Die Rekurse von ACS und TCS weist das Gericht vollumfänglich ab.

Der Entscheid kommt nicht ganz überraschend. Vor zwei Wochen hat das Bundesgericht ein Urteil zu einem ähnlich gelagerten Fall in Basel publiziert, das als wegweisend betrachtet wurde. Lorenz Knecht, Direktor der Zürcher ACS-Sektion, zeigt sich dennoch enttäuscht. «Wir hätten uns sicher ein anderes Urteil gewünscht», sagt er auf Anfrage. Er befürchtet, dass die Stadtregerung den Richterspruch nun als Freipass missverstehen könnte, um auf dem ganzen Stadtgebiet Tempo 30 einzuführen – auch vermehrt auf Hauptverkehrsachsen. Die Strassenhierarchie gelte es zu erhalten, findet Knecht. Sonst weiche der Autoverkehr zunehmend in die Quartiere aus. Ob ACS und TCS die noch hängigen Verfahren nach den klaren Worten des Bundesgerichts aufrechterhalten werden, sei noch nicht entschieden, sagt Knecht. «Wir werden das Urteil eingehend analysieren und dann in den nächsten Tagen entscheiden.»

Mit Befriedigung nimmt der zuständige Stadtrat, Sicherheitsvorsteher Richard Wolff (al.), den Entscheid zur Kenntnis. Er geht davon aus, dass die noch pendenten Verfahren nun gleich entschieden werden. Als Freipass für zusätzliche Tempo-30-Strecken versteht er das Urteil aber nicht, wie er auf Anfrage der NZZ sagt. «Tempo 30 flächendeckend war noch nie unser Ziel und ist es auch jetzt nicht.» Der Druck auf den Stadtrat von links wird jetzt aber steigen. Grünen-Politiker Markus Knäuss schreibt etwa auf Twitter: «Unverständlich bleibt, warum die Stadt Zürich Tempo 30 so zögerlich einsetzt. Viel mehr wäre möglich und nötig.» Der von Knäuss geleitete VCS hat kürzlich einen Rekurs für eine Lärmsanierung durch eine Temporeduktion an der Hagenholzstrasse in Zürich-Leutschenbach gemacht. Würde dieser vor den Gerichten bestehen, könnte dies gemäss Wolff als Aufforderung gesehen werden, generell vermehrt auf tiefere Tempi zur Lärmsanierung zu setzen. «So weit ist es aber noch nicht», sagt Wolff. Laut Lärmschutzverordnung leben heute in der Stadt Zürich 130 000 Personen über den Immissionsgrenzwerten, 10 000 davon über den Alarmwerten.